



AKADEMISKA SJUKHUSET

Next Generation Sequencing (NGS) – melanom

Bakgrund

Identifikation av mutationer i *BRAF* (kodon 600), *NRAS* (kodon 12, 13, 59, 61, 117 och 146), och *KIT* (exon 9, 11, 13 och 17) vid melanom.

BRAF och *NRAS* är muterade i 37-50% respektive 13-25% av melanom. Dessutom förekommer ibland mutationer i tyrosinkinaserceptorn *KIT* (2-8%).

Fynd och typ av mutation stödjer diagnosen och är vägledande för behandling med BRAF- eller tyrosinkinashämmare.

Analys/Metod

DNA-extraktion av tumörvävnad. Efter extraktion konstrueras ett sekvenseringsbibliotek med hjälp av en etablerad Haloplex™ "DiagnPanel_TumActMut-BRCA_20150924". I denna panel anrikas och amplifieras DNA-fragment som representerar hotspotregioner i 8 st. cancerassocierade gener, samt alla kodande exon i *BRCAI* och *BRCAII*, för sekvensering med ett MiSeq-instrument (Illumina).

Vid melanom analyseras och rapporteras aktiverande mutationer i exon 9, 11, 13 och 17 i *KIT*, kodon 12, 13, 59, 61, 117 och 146 i *NRAS*, samt kodon 600 i *BRAF*.

Analysen kan detektera förekomsten av 2 % muterat DNA i en vildtypsbakgrund.

Provmaterial

Analysen utförs på DNA som extraherats från formalinfixerad paraffinbäddad vävnad. För ett tillförlitligt resultat krävs en tumörcellshalt i provet på minst 10 %.

Svarsrutin

Analysen utförs vid behov.

Referens

[COSMIC](#)

[My Cancer Genome](#)